

SYLABUS
DOTYCZY CYKLU KSZTAŁCENIA 2020-2023
(skrajne daty)
 Rok akademicki 2020/2021

1. PODSTAWOWE INFORMACJE O PRZEDMIOCIE

Nazwa przedmiotu	Genetyka
Kod przedmiotu*	NP-G
nazwa jednostki prowadzącej kierunek	Kolegium Nauk Medycznych
Nazwa jednostki realizującej przedmiot	Instytut Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	pielęgniarstwo
Poziom studiów	studia pierwszego stopnia
Profil	praktyczny
Forma studiów	stacjonarna
Rok i semestr/y studiów	I rok, I semestr
Rodzaj przedmiotu	A. Nauki podstawowe
Język wykładowy	polski
Koordinator	Dr hab. n. med. Izabela Zawlik, prof. UR
Imię i nazwisko osoby prowadzącej / osób prowadzących	Prof. dr hab. n. med. Hayane Akopyan Dr hab. n. med. Izabela Zawlik, prof. UR

* -opcjonalnie, zgodnie z ustaleniami w Jednostce

1.1. Formy zajęć dydaktycznych, wymiar godzin i punktów ECTS

Semestr (nr)	Wykł.	Ćw.	Kon w.	Lab./ Lab CSM	Sem.	ZP/ ZP CSM	PZ	Samok.	Prakt . Zaw.	Liczba pkt. ECTS
I	15			15						1

1.2. Sposób realizacji zajęć

zajęcia w formie tradycyjnej

zajęcia realizowane z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość

1.3 Forma zaliczenia przedmiotu (z toku) (egzamin, zaliczenie z oceną, zaliczenie bez oceny)

Zaliczenie z oceną

2. WYMAGANIA WSTĘPNE

Kompetencje na poziomie ukończenia szkoły średniej z biologii, genetyki i embriologii

3. CELE, EFEKTY UCZENIA SIĘ, TREŚCI PROGRAMOWE I STOSOWANE METODY DYDAKTYCZNE

3.1 Cele przedmiotu

C1	Przekazanie studentom niezbędnej wiedzy dotyczącej podstaw genetyki medycznej, metod cytogenetyki klasycznej i molekularnej oraz genetycznych metod diagnostyki molekularnej, roli i znaczenia genetyki we współczesnej medycynie.
C2	Wykształcenie umiejętności do rozpoznawania podstawowych zaburzeń genetycznych oraz umiejętności zastosowania odpowiednich metod cytogenetycznych i molekularnych.
C3	Przygotowanie studentów do pogłębiania wiedzy z zakresu genetyki człowieka.
C4	Przygotowanie studenta do wykorzystania w praktyce umiejętności określenia wskazań do wykonania badań genetycznych w diagnostyce pre- i postnatalnej.

3.2 Efekty uczenia się dla przedmiotu

EK (efekt uczenia się)	Treść efektu uczenia się zdefiniowanego dla przedmiotu	Odniesienie do efektów kierunkowych ¹
	W zakresie wiedzy student zna i rozumie:	
EK_1	uwarunkowania genetyczne grup krwi człowieka oraz konfliktu serologicznego w układzie Rh	A.W9
EK_2	problematykę chorób uwarunkowanych genetycznie	A.W10
EK_3	budowę chromosomów i molekularne podłoże mutagenyzy	A.W11
EK_4	zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech i dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej	A.W.12
	W zakresie umiejętności student potrafi:	
EK_5	wykorzystywać uwarunkowania chorób genetycznych w profilaktyce chorób	A.U4
	W zakresie kompetencji społecznych jest gotów do:	
EK_6	zasięgania opinii ekspertów w przypadku trudności z samodzielnym rozwiązaniem problemu;	K_K05
EK_7	dostrzegania i rozpoznawania własnych ograniczeń w zakresie wiedzy, umiejętności i kompetencji społecznych oraz dokonywania samooceny deficytów i potrzeb edukacyjnych.	K_K07

3.3 Treści programowe

A. Problematyka wykładu

Treści merytoryczne
Elementy genetyki klasycznej. Znaczenie genetyki we współczesnej medycynie.
Rodzaje dziedziczenia i ich analiza. Opracowywanie rodzajów dziedziczenia w oparciu o konstruowanie i analizę rodowodu.

¹ W przypadku ścieżki kształcenia prowadzącej do uzyskania kwalifikacji nauczycielskich uwzględnić również efekty uczenia się ze standardów kształcenia przygotowującego do wykonywania zawodu nauczyciela.

Dziedziczenie autosomalne.
Dziedziczenie cech sprzężonych z płcią.
Dziedziczenie niemendrowskie.
Molekularne podstawy organizacji genomu. Kwasy nukleinowe. Gen. Mutacje genowe.
Kariotyp człowieka. Mutacje chromosomowe.
Środowisko a zmienność organizmu
Czynniki mutagenne
Elementy embriologii, cytofizjologii i immunologii.

B. Problematyka ćwiczeń audytoryjnych, konwersatoryjnych, **laboratoryjnych**, zajęć praktycznych

Treści merytoryczne
Omówienie podstawowych definicji i Human Genom Project oraz omówienie metod cytogenetycznych i molekularnych.
Analiza kariotypu człowieka
Izolacja materiału genetycznego (DNA) z komórek nabłonkowych jamy ustnej
Wykonanie reakcji PCR
Elektroforetyczny rozdział produktów PCR oraz analiza wyników elektroforetycznych, sekwencjonowanie DNA oraz analiza mikromacierzowa

3.4 Metody dydaktyczne

Wykład: wykład z prezentacją multimedialną

Ćwiczenia laboratoryjne : metoda projektów (projekt praktyczny)

4. METODY I KRYTERIA OCENY

4.1 Sposoby weryfikacji efektów uczenia się

Symbol efektu	Metody oceny efektów uczenia się (np.: kolokwium, egzamin ustny, egzamin pisemny, projekt, sprawozdanie, obserwacja w trakcie zajęć)	Forma zajęć dydaktycznych (w, ćw, ...)
A.W9	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.W10	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.W11	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.W.12	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
A.U4	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
K_K05	Obserwacja w trakcie zajęć, kolokwium, odpowiedź ustna, samoocena studenta	W, Lab
K_K07	Obserwacja w trakcie zajęć, samoocena studenta	W, Lab

4.2 Warunki zaliczenia przedmiotu (kryteria oceniania)

Wykład:

Student jest zobowiązany do systematycznego uczestnictwa w zajęciach wykładowych. Ewentualne nieobecności studenta na wykładach nie zwalniają go z obowiązku przyswojenia materiału omawianego

na zajęciach. Warunkiem zaliczenia jest obecność studenta na wykładach, aktywne w nich uczestnictwo oraz zaliczenie pisemnego kolokwium końcowego. Kolokwium końcowe odbywa się w formie testu. Warunkiem zaliczenia testu jest uzyskanie co najmniej 60% punktów. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie pozytywnej oceny (minimum 3,0) z zaliczenia każdego efektu uczenia się.

Kryteria oceny:

Zakres ocen 2.0-5.0

5.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%

4.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%

4.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%

3.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%

3.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%

2.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%

Laboratoria: kolokwium pisemne

Warunkiem zaliczenia jest obecność studenta na zajęciach laboratoryjnych, aktywne w nich uczestnictwo oraz zaliczenie pisemnego kolokwium końcowego. Kolokwium końcowe odbywa się w formie testu.

Warunkiem zaliczenia testu jest uzyskanie co najmniej 60% punktów. Warunkiem zaliczenia jest uzyskanie pozytywnej oceny (minimum 3,0) z zaliczenia każdego efektu uczenia się realizowanego w ramach ćwiczeń laboratoryjnych.

Kryteria oceny:

Zakres ocen: 2.0-5.0

5.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 93%-100%

4.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 85%-92%

4.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 77%-84%

3.5 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 69%-76%

3.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia na poziomie 60%-68%

2.0 – student wykazuje znajomość treści kształcenia poniżej 60%

5. CAŁKOWITY NAKŁAD PRACY STUDENTA POTRZEBNY DO OSIĄGNIĘCIA ZAŁOŻONYCH EFEKTÓW W GODZINACH ORAZ PUNKTACH ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny kontaktowe wynikające z harmonogramu studiów	30
Inne z udziałem nauczyciela akademickiego (udział w konsultacjach, egzaminie)	2
Godziny niekontaktowe – praca własna studenta (przygotowanie do zajęć, egzaminu, napisanie referatu itp.)	8
SUMA GODZIN	40
SUMARYCZNA LICZBA PUNKTÓW ECTS	1

* Należy uwzględnić, że 1 pkt ECTS odpowiada 25-30 godzin całkowitego nakładu pracy studenta.

6. PRAKTYKI ZAWODOWE W RAMACH PRZEDMIOTU

wymiar godzinowy	-
zasady i formy odbywania praktyk	-

7. LITERATURA

Literatura podstawowa:

1. Drewa G., Ferenc T. Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy. Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner 2003.
2. Bal J.(red). Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN 2011.
3. Srebniak M . I., Tomaszewska A. Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej. PZWL 2008.
4. Connor M., Ferguson-Smith.M. A.: Podstawy genetyki medycznej. PZWL Warszawa 1998
5. Bukala B. Biologia. Genetyka. Wydawnictwo OMEGA 2003.
6. Bradley J.T., Johnson D.R. Pober B.R., Mazurczak T. (red. Wyd. Pol.) Genetyka medyczna. Notatki z wykładów. PZWL 2008.
7. Węgleński P. (red). Genetyka molekularna. Wydawnictwo Naukowe PWN 2006
8. Friedman J.M.: Genetyka. Wydawnictwo Urban & Partner, Wrocław 1997.
9. Wojcierowski J.: Geny i genomy. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1999.

Literatura uzupełniająca:

1. Winter PC, Hickey GH, Fletner HI: Genetyka. Krótkie wykłady. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2005.
2. Korf BR Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych. Wydawnictwo naukowe PWN, Warszawa 2000.
3. Kornas -Biela D.: Psychologiczne problemy poradnictwa genetycznego i diagnostyki prenatalnej. Towarzystwo Naukowe KUL, Lublin 1996.

Akceptacja Kierownika Jednostki lub osoby upoważnionej